



## YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI SEVK AYDINLATMA VE RED FORMU

.....İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ  
..... AİLE HEKİMLİĞİ BİRİMİ

Bebek Adı-Soyadı	:	<u>Süpheli Bulunan Hastalık</u>
Bebek T.C.K.N.	:	<input type="checkbox"/> Fenilketonüri
Doğum Tarihi	:	<input type="checkbox"/> Doğumsal Hipotiroidi
Anne Adı-Soyadı	:	<input type="checkbox"/> Biotinidaz Eksikliği
Anne T.C.K.N. :	:	<input type="checkbox"/> Kistik Fibrozis
Baba Adı-Soyadı	:	<input type="checkbox"/> Konjenital Adrenal Hiperplazi
Telefon Numarası	:	<input type="checkbox"/> Spinal müsküler atrofi (SMA)
Adres	:	

Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu bazı doğumsal hastalıkların araştırılması için kan alınmıştır. Bu hastalıklar son derece nadir görülür ve bebekte hemen bulgu vermeyebilir ancak testlerle ortaya çıkarılabilir. Erken teşhis ve tedavi edilmediklerinde ciddi sonuçlar doğurabilmekte, erken teşhis edildiğinde ise kolaylıkla tedavi edilebilmekte, ilaç tedavisi veya özel diyetle de etkili biçimde kontrol altına alınabilmektedir. Bu tarama sonuçlarında çocuğunuzda bu hastalıklardan herhangi birisi için test pozitif saptanması çocuğunuzun hasta olduğu anlamına gelmez, hastalık şüphesi olduğu anlamına gelir. Tarama testi pozitif olan bebeğe mutlaka daha ileri incelemeler yapılmalı ve hasta olup olmadığı anlaşılmalıdır. Ayrıca bu hastalıkların birçoğu zamanla ilerleyici ve geri dönüşümsüz zararlar verebildiğinden bu inceleme ve değerlendirmeler bir an evvel yapılmalıdır.

### **Fenilketonüri nedir?**

Fenilketonüri kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklar proteinli gıdalarda bulunan fenilalanin isimli bir amino asidi metabolize edemezler, sonuçta kanda ve diğer vücut sıvılarında artmış olan fenilalanin ve onun artıkları çocuğun gelişmekte olan beynine zarar verir ve çocuğun ileri derecede zihinsel yetersizliği olmasına ve sinir sistemini ilgilendiren daha birçok belirtilerin ortaya çıkmasına neden olur.

### **Doğumsal hipotiroidi nedir?**

Doğumsal hipotiroidi doğumdan başlayan tiroid hormon eksikliğidir. Tiroid hormonları boynun ön tarafında yer alan ve bir iç salgı bezi olan tiroid bezinden salgılanır. Hipotiroidili bebeklerde tiroid bezi hiç gelişmemiş ya da normalden küçük gelişmiş olabileceği gibi normal görünümde olsa da iyi çalışmadığından tiroid hormon salınımı yetersizdir. Tiroid hormonları bebek ve çocuklarda büyüme, bebeklerde beyin gelişiminin normal ilerlemesi için elzemdir. O nedenle tiroid hormon eksikliği (hipotiroidi) büyüme ve zihinsel gelişmeyi olumsuz etkiler.

### **Biyotinidaz eksikliği nedir?**

Biyotinidaz eksikliği kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklarda doğuştan bir vitamin eksikliği nedeniyle, vücuda yakıt üretimi basamaklarında aksama vardır. Bu vitamin eksikliğinin sonucunda göz çevresi, ağız çevresi, burun deliklerinin çevresi ve bebek bezi bölgesinde başlayan cilt lezyonları kısa sürede vücuda yayılabilir. Bu cilt bulguları ile eş zamanlı saç, kirpik ve kaşlarda dökülme başlar. Asit maddelerin birikimi nedeni ile sık ve derin solumaya başlayan hastada komaya kadar ilerleyen bilinç değişikliği gelişir. Tedavi edilmeyen kriz ölüme yol açabilir. Kriz gelişmediği dönemde az da olsa vücutta biriken bazı asit maddelerin, uzun dönemde görme ve işitme siniri üzerine olumsuz etkisiyle kalıcı görme ve işitme kayıpları gelişebilir.

### **Kistik Fibrozis nedir?**

Kistik Fibrozis esas olarak akciğerleri ve sindirim sistemini etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. Kistik fibrozisli bebeklerde hastalık ile bulgular çeşitli yaşlarda ortaya çıkabilir. En sık rastlanan şikayetler tekrarlayan akciğer enfeksiyonları, sık hastalanma ve aldıkları besinleri yeterince sindiremedikleri için bol miktarda yağlı pis kokulu dışkılama ve yeterli kilo alamamalarıdır. Yenidoğan taraması sayesinde erken tanı alan kistik fibrozisli hastalar uygun diyet, ilaçlar ve fizyoterapi ile tedavi edilirler. Kistik fibrozis hastalığının kesin tedavisi olmamakla birlikte her geçen gün bulunan yeni tedaviler sayesinde hastalar daha uzun ve sağlıklı bir hayata sahip olabilmektedir.

### **Konjenital adrenal hiperplazi nedir?**

Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) böbrek üstü bezlerinin yaşam için gerekli olan kortizolü (ve bazen de vücutun tuz dengesini ayarlayan hormonu: aldosteron) yeterli üretmediği bir hastalıktır. Bu hormonların yapımı böbrek üstü bezinde bazı enzimlerin yardımı ile olur ve bu hormonlar vücutun strese karşı savaşmasında, tuz dengesinin sağlanmasında elzemdir. Eksikliğinde, böbrek üstü bezlerinde yetmezlik gelişir ve hayatı tehdit eder, fark edilemediği



## YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI SEVK AYDINLATMA VE RED FORMU

için ciddi enfeksiyonlara maruziyet ve bebeklik dönemlerinde ishal nedeniyle ölümlere neden olur. Erken tanı ile tıbbi ve cerrahi tedavisi mümkün olup, hastaların sağlıklı bir ömür sürmesi söz konusudur.

### **Spinal müsküler atrofi (SMA) nedir?**

Kalıtsal, nöromüsküler (kas ve sinirler ile ilgili) bir grup hastalığa verilen addır. Hastalık kaslarda ilerleyici tarzda güçsüzlük ve kas kaybı ile karakterizedir. Hastalığın dört tipi vardır ve en sık görüleni yaklaşık %60-70 görülme oranı ile SMA Tip I'dir. SMA Tip I en sık görülen form olmakla birlikte, ciddi solunum yetmezliği ve nihayetinde iki yaşından önce hastanın kaybıyla sonuçlanan en ağır ve ölümcül formudur. Diğer formları daha geç başlangıçlı ve daha hafif klinik bulgularla seyreder. Hastalığın erken tanınması halinde hastalık yeni tedavi seçenekleri ile kontrol altına alınabilmekte ve hastaların yaşam kalitesi artmaktadır.

Sizin bebeğinizin yapılan tarama testleri sonucunda ..... olabileceği saptanmıştır.  
**BEBEĞİNİZİN EN KISA ZAMANDA İLERİ TETKİK VE KLİNİK DEĞERLENDİRMEYE İHTİYACI VARDIR.**

*Bebeğinizin ileri tetkik, tanı ve tedavisi için.....Kliniğine götürülmesi gerekmektedir. Bebeğinizi Kliniğine götürmeyi kabul etmiyorsanız formu okuduktan sonra ilgili kısmı işaretleyip imzalamanız gerekmektedir.*

Bebeğimin tarama testi sonucunun şüpheli bulunduğu, bebeğimim ileri tetkik değerlendirmeye ihtiyacı olduğu ve değerlendirmenin yapılabileceği klinikler ile ilgili bilgilendirildim, istediğim taktirde sorularıma yanıt verildi, yukarıda yazan metni okudum, anladım, buna rağmen bebeği ilgili kliniğe götürmeyi **KABUL ETMİYORUM**. Bebeğim için ortaya çıkabilecek muhtemel olumsuz sonuçlar ile bebeğimin engelli olmasına veya ölümüne yol açabilecek mahiyette teşhis edilmemiş hastalıkların sonuçları ile ilgili hukuki ve cezai tüm sorumluluğu kabul ediyorum.

### Bebeğin Yakını (Ana-baba-vasi)

Adı- Soyadı :  
Yakınlığı :  
İmza :

Yukarıda bilgileri bulunan bebeğin ana/baba/vasisine...../...../..... tarihinde konu ile ilgili bilgilendirme yapılmıştır.

### Sağlık çalışanı

Adı Soyadı :  
Unvanı :  
İmza :

### Hekim

Adı Soyadı :  
İmza :

Kişi, sevkini gerçekleştirilmediği halde bebek için doğabilecek olumsuz sonuçlar ile ilgili bilgilendirildi, sorularına yanıt verildi, yukarıdaki metin okutuldu, buna rağmen bebeği ilgili kliniğe götürmeyi ve tutanağı imza altına almayı reddetmektedir.

### Sağlık çalışanı

Adı Soyadı :  
Unvanı :  
İmza :

### Hekim

Adı Soyadı :  
İmza :